

L'ELENCO COMPLETO DELLE MALATTIE RARE ESSENTI, AGGIORNATO A SETTEMBRE 2017

L'elenco pubblicato di seguito fa riferimento all'Allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, semplificato e rielaborato in ordine alfabetico.¹

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
AARSKOG, SINDROME DI	RN0790				
AASE-SMITH, SINDROME DI	RN1340				
ABETALIPOPROTEINEMIA	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	RC0120				
ACIDEMIA PIPECOLICA	RCG084		MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084	
ACONDROGENESI	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
ACONDROPLASIA	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
ACROCEFALOSINDATTILIA	RNG030				
ACRODISOSTOSI	RN0280				
ADAMS-OLIVER, SINDROME DI	RN0340				
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120				
ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE	RCG084		MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084	
ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED	RCG084		MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084	
AFALLIA	RNG264		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264	
AGAMMAGLOBULINEMIA	RCG160		IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160	
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030				
AICARDI, SINDROME DI	RNG111		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	
AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI	RFG010		LEUCODISTROFIE	RFG010	
ALAGILLE, SINDROME DI	RN1350				
ALBINISMO	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
ALCAPTONURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
ALEXANDER, MALATTIA DI	RFG010		LEUCODISTROFIE	RFG010	
ALFA-MANNOSIDOSI	RCG091		OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	
ALLGROVE, SINDROME DI	RI0010		ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	RI0010	
ALPERS, MALATTIA DI	RF0010				
ALPORT, SINDROME DI	RN1360				
ALSTRÖM, SINDROME DI	RN1370				
ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	RFG110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	
AMILOIDOSI SISTEMICHE	RCG130				

¹ Dal punto di vista strettamente legale può far fede solo e unicamente l'Allegato 7 del DPCM 21 gennaio 2017. L'allegato è scaricabile a [questo link](#).

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
ANDERMANN, SINDROME DI	RNG150		AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RNG150	
ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	
ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)	RD0070				
ANEMIE SIDEROBLASTICHE	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	
ANGELMAN, SINDROME DI	RN1300				
ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	RC0191				
ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190				EDEMA
ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO	RM0070				
ANIRIDIA	RN0110				
ANOMALIA "MORNING-GLORY"	RN0130				
ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI	RN0800				
APERT, SINDROME DI	RNG030		SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	
APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640				
ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA	RNG020		SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020	BEALS, SINDROME DI
ARGININEMIA	RCG050		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	
ARGININSUCCINICO ACIDURIA	RCG050		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	
ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI	RN0010				
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080				HORTON, MALATTIA DI
ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER	RN1250				
ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	
ATASSIA DI FRIEDREICH	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	
ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
ATASSIA PERIODICA	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	ATASSIA
ATASSIA-TELEANGECTASIA	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	LOUIS-BAR, SINDROME DI
ATRANSFERRINEMIA CONGENITA	RC0130				
ATRESIA BILIARE	RN0210				
ATRESIA COLICA	RNG251		DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	
ATRESIA DEL DIGIUNO	RN0170				
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	RN0160				
ATRESIA ILEALE	RNG251		DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	
ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	RNG251		DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	
ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180				
ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA	RF0050				
ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	RF0240				
ATROFIA MULTISISTEMICA	RF0081				
ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300				
AUSTIN, SINDROME DI	RCG180		ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	RCG180	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	RN0090				
AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	RN1050				
BALLER-GEROLD, SINDROME DI	RN0810				
BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	RNG200		AMARTOMATOSI MULTIPLE	RNG200	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
BARAITSER-WINTER, SINDROME DI	RNG111		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	
BARDET-BIEDL, SINDROME DI	RN1380				LAURENCE-MOON, SINDROME DI
BARTTER, SINDROME DI	RJG010		TUBULOPATIE PRIMITIVE	RJG010	
BATTEN, MALATTIA DI	RFG020		CEROIDOLIPOFUSCINOSI	RFG020	
BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI	RN0820				
BEHÇET, MALATTIA DI	RC0210				
BEHR, SINDROME DI	RF0220				
BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI	RNG011		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011	
BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	RDG030		PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030	
BETA-MANNOSIDOSI	RCG091		OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	
BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
BLOOM, SINDROME DI	RN0830				
BLUE RUBBER BLEB NEVUS	RN0150				BEAN, SINDROME DI
BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	RNG011		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011	PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE
BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI	RN0840				
BUDD-CHIARI, SINDROME DI	RG0110				
BYLER, MALATTIA DI	RIG010		COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	RIG010	
CADASIL	RF0310				ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI
CALCINOSI TUMORALE	RC0230				
CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290				
CANAVAN, MALATTIA DI	RFG010		LEUCODISTROFIE	RFG010	
CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	RC0200				
CAROLI, MALATTIA DI	RN0220				
CARPENTER, SINDROME DI	RN1390				
CHAR, SINDROME DI	RN1780				
CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	RFG060		NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI	RD0060				
CHERATOCONO	RF0280				

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE	RNG130				
CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	RN0530				
CISTINOSI	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
CISTINURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030				
CITRULLINEMIA	RCG050		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	
CLOACA PERSISTENTE	RNG251		DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	
COATS, MALATTIA DI	RF0201				
COCKAYNE, SINDROME DI	RN1400				
COFFIN-LOWRY, SINDROME DI	RN0350				
COFFIN-SIRIS, SINDROME DI	RN0360				
COGAN, DISTROFIA DI	RF0140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RF0140	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
COGAN, SINDROME DI	RF0270				
COHEN, SINDROME DI	RN0401				
COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050				
COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	RIG010		COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	RIG010	
COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	RIG010		COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	RIG010	
COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO	RNG101		COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO	RNG101	
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	RN0120				
COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE	RNG101		COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO	RNG101	
COMPLESSO CARNEY	RBG020				
COMPLESSO DI VON MEYENBURG	RNG200		AMARTOMATOSI MULTIPLE	RNG200	
COMPLESSO OEIS	RNG251		DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	ESTROFIA DELLA CLOACA
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	RCG084		MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084	
CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290				
CONN, SINDROME DI	RCG010		IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010	
CONNETTIVITE MISTA	RM0030				
CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI	RNG060				
COREA DI HUNTINGTON	RF0080				
CORNEA GUTTATA	RF0140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RF0140	
CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	RN1410				
COROIDITE MULTIFOCAL	RF0320				
COROIDITE SERPIGINOSA	RF0330				
COSTELLO, SINDROME DI	RC0250				
COWDEN, MALATTIA DI	RNG200		AMARTOMATOSI MULTIPLE	RNG200	
CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	RNG040				
CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI	RC0180				
CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110				
CRISPONI, SINDROME DI	RNG020		SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020	
CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI	RB0030				
CROUZON, MALATTIA DI	RNG040				

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
CUORE CRISS-CROSS	RNG141		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)	RNG141	
CURRARINO, SINDROME DI	RN0190		MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RN0190	
CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA	RN0540				
CUTIS LAXA	RN0500				
DANDY-WALKER, SINDROME DI	RNG150		AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RNG150	
DARIER, MALATTIA DI	RN0550				
DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI	RN1420				
DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	RDG020		DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	
DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	RC0070				ACRODERMATITE ENTEROPATICA
DEFICIENZA DI ACTH	RC0010				
DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I	RCG083		ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	RCG083	
DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	RCG092		DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	RCG092	
DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	RCG093		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	RCG093	
DEFICIT CONGENITO DI LATTASI	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI	RCG076		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	RCG076	
DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH	RC0021				
DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA	RCG074		DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	
DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	RCG095		ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI	RCG095	
DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD)	RCG074		DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	
DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD)	RCG074		DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	
DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD)	RCG074		DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	
DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI	RCG075		DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	RCG075	
DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI	RCG050		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	
DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI	RCG074		DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	
DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI	RCG077		DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	RCG077	
DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	RCG072		DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	RCG072	
DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	RCG085		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	RCG085	
DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)	RCG082		SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	RCG082	
DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	RCG050		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	
DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	RCG050		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	
DEFORMITA' DI SPRENGEL	RN0270				
DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	
DEGENERAZIONE MARGINALE	RFG130		DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130	TERRIEN, SINDROME DI
DEGENERAZIONE NODULARE	RFG130		DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130	
DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	
DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE
DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI	RFG060		NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III
DENIS-DRASH, SINDROME DI	RN1430				
DENT, SINDROME DI	RJG010		TUBULOPATIE PRIMITIVE	RJG010	
DERCUM, MALATTIA DI	RC0090				ADIPOSI DOLOROSA
DERMATOMIOSITE	RM0010				
DESBUQUOIS, SINDROME DI	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010				
DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	RIG020		DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	RIG020	
DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	RIG020		DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	RIG020	CLORIDORREA CONGENITA
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO	RCG101		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO	RCG101	
DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	RCG078		DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	RCG078	
DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)	RCG190				
DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO	RCG071		DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO	RCG071	
DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	RDG030		PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030	
DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	RCG081		DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	RCG081	
DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)	RDG020		DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	
DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090)	RCG160		IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
DISCHERATOSI CONGENITA	RN0560				
DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	RNG110		DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	RNG110	
DISCONDROSTEOSI	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
DISGENESIA GONADICA	RNG262		DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG262	
DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER	RN1000		NAGER, SINDROME DI	RN1000	
DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	RNG040				
DISPLASIA CAMPOMELICA	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA	RNG011		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011	
DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
DISPLASIA DI KNIEST	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
DISPLASIA DIASTROFICA	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	RNG151		SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA	RNG151	
DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
DISPLASIA FIBROSA	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	RNG040				
DISPLASIA MAXILLONASALE	RNG040				
DISPLASIA METATROPICA	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	RNG151		SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA	RNG151	
DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE	RN1440				
DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860				DE MORSIER, SINDROME DI
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	RN1450				
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	ATROFIA SPINODENTATA
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090				
DISTONIE PRIMARIE	RFG160		DISTONIE PRIMARIE	RFG160	
DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	
DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS
DISTROFIA CORNEALE MACULARE	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
DISTROFIA DEI CONI	RFG110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	
DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	
DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	RFG110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	RFG080		DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	
DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	RFG080		DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	
DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	RFG080		DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	
DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	RFG080		DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	
DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	RFG080		DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	
DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	RFG041		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	RFG041	SEITELBERG, MALATTIA DI
DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	RFG110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	FUNDUS
DISTROFIA VITREO-RETINICA	RFG110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	RETINOSCHISI GIOVANILE
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120				
DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	
DRAVET, SINDROME DI	RF0061				
DUBOWITZ, SINDROME DI	RN0870				
DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	RNG251		DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	
DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI	RN0370				
EALLES, MALATTIA DI	RF0210				
EATON-LAMBERT, SINDROME DI	RF0190				
EBSTEIN, ANOMALIA DI	RNG141		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)	RNG141	
ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	RN0880				SINDROME EEC
EHLERS-DANLOS, SINDROME DI	RN0330				
ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	RP0010				
EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA	RP0080				
EMERALOPIA CONGENITA	RF0250				
EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	RF0350				
EMIIPERTROFIA CONGENITA	RNG093		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO	RNG093	
EMIPLEGIA ALTERNANTE	RF0360				
EMOCROMATOSI EREDITARIA	RCG100		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO	RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE
EMOFILIA A	RDG020		DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	
EMOFILIA B	RDG020		DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020				MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	RH0020				
ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010				
ENGELMANN, MALATTIA DI	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA	RN0570				
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060				
EPISPADIA	RNG264		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264	
ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	RN0580				
ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590				
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010				
ERMAFRODITISMO VERO	RN0240				
ESTROFIA VESCICALE	RN1810				
ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	RM0080				OSSIFICAZIONE ETERTOPICA
FABRY, MALATTIA DI	RCG080		DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	
FAHR, MALATTIA DI	RF0370				
FAIRBANK, MALATTIA DI	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
FANCONI, ANEMIA DI	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	PANCITOPENIA DI FANCONI
FARBER, MALATTIA DI	RC0100				DEFICIENZA DI CERAMIDASI
FASCITE DIFFUSA	RM0050				
FASCITE EOSINOFILA	RM0040				
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	RC0241				
FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	RCG161		SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	RCG161	
FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	RM0090				MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070				
FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	RHG010		MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	RHG010	ALVEOLITE FIBROSANTE
FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020				
FILIPPI, SINDROME DI	RN0380				
FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	RN1820				
FOCOMELIA	RN0260				
FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	RN0070				
FRASER, SINDROME DI	RN1460				
FRASIER, SINDROME DI	RNG263		ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG263	
FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI	RN0890				
FRYNS, SINDROME DI	RN0900				
FUCOSIDOSI	RCG091		OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
GALATTOSEMIA	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
GALATTOSIALIDOSI	RCG091		OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	
GANGLIOSIDOSI	RFG030				
GARDNER, SINDROME DI	RB0040				
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020				
GASTROENTERITE EOSINOFILA	RI0030				
GASTROSCHISI	RN0320				
GAUCHER, MALATTIA DI	RCG080		DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	
GERSTMANN, SINDROME DI	RQ0010				
GITELMAN, SINDROME DI	RJG010		TUBULOPATIE PRIMITIVE	RJG010	
GLICOGENOSI	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)	RJG020				
GLUTARICO ACIDURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	RN0201				
GOLDENHAR, SINDROME DI	RN0910				
GOODMAN, SINDROME DI	RNG030		SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	
GOODPASTURE, SINDROME DI	RG0060				
GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	RG0070				
GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE	RG0050				CHURG- STRAUSS, SINDROME DI
GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)	RF0183				
HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	RNG030		SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	
HANSEN, MALATTIA DI	RA0010				
HARTNUP, MALATTIA DI	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	RN0060		OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0060	
HAY-WELLS, SINDROME DI	RN1470				
HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	RN0920				
HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	RN0200				
HOLT-ORAM, SINDROME DI	RN0930				
HUNTER, SINDROME DI	RCG140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	
HURLER, SINDROME DI	RCG140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	
HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI	RNG094		SINDROMI PROGEROIDI	RNG094	
INCONTINENTIA PIGMENTI	RN0510				BLOCH- SULZBERGER, MALATTIA DI
INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	RCG010		IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010	
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	RN0600				ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	
IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	RCG061		IPERINSULINISMI CONGENITI	RCG061	
IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	RCG103		ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	RCG103	
IPERORNITINEMIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
IPERORNITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRULLINURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	SINDROME HHH
IPERPROLINEMIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	RG0120				
IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	
IPERVALINEMIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
IPOBETALIPOPROTEINEMIA	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	
IPOFOSFATASIA	RC0160				
IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	RC0022				
IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA	RCG103		ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	RCG103	
IPOMELANOSI DI ITO	RN1480				
IPOPLASIA FOCALE DERMICA	RN0610				GOLTZ, SINDROME DI
IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	RDG040		TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	RDG040	
IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	RNG252		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	RNG252	
IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS	RF0230				
ISAACS, SINDROME DI	RN1490				
ISTIDINEMIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	RCG150		ISTIOCITOSI CRONICHE	RCG150	
ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN	RNG070		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)	RNG070	
ITTIOSI CONGENITA	RNG070		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)	RNG070	
ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	RNG070		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)	RNG070	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO
ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	RNG070		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)	RNG070	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
ITTIOSI X-LINKED	RNG070		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)	RNG070	
IVEMARK , SINDROME DI	RN0740				ASPLENIA CON ANOMALIE
JACKSON-WEISS, SINDROME DI	RN0400				
JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	RN0410				DISPLASIA
JOUBERT, SINDROME DI	RN0040				
KALLMANN, SINDROME DI	RC0020				IPOGONADISMO CON ANOSMIA
KARTAGENER, SINDROME DI	RN0950				
KEARNS-SAYRE, SINDROME DI	RF0020				
KENNEDY, MALATTIA DI	RFG050		ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050	
KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	RC0300				
KERNITTERO	RP0060				
KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	RN0310				
KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI	RN1510				
KRABBE, MALATTIA DI	RFG010				
KUFS, MALATTIA DI	RFG020		CEROIDOLIPOFUSCINOSI	RFG020	
KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	RFG050		ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050	
LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI	RN1520				
LARON, SINDROME DI	RCG031		SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	RCG031	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
LARSEN, SINDROME DI	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	
LEIGH, MALATTIA DI	RF0030				
LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI	RF0130				
LENZ, SINDROME DI	RFG150		ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	RFG150	
LEPRECAUNISMO	RC0050				DONOHUE, SINDROME DI
LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	RCG120		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120	
LEUCINOSI	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO
LEUCODISTROFIA METACROMATICA	RFG010				
LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI	RN1540				SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
LEWIS SUMNER, SINDROME DI	RF0182				
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060				
LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA	RI0080				
LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	RGG020		LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RGG020	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	RGG020		LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RGG020	LINFEDEMA DI MEIGE
LINFEDEMA IDIOPATICO	RGG020		LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RGG020	
LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	RGG020		LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RGG020	
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060				

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080				
LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0050				
LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	RNG091		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE	RNG091	
LOWE, SINDROME DI	RC0270				SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
LYME, MALATTIA DI	RA0030				
LYNCH, SINDROME DI	RBG021		CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	RBG021	
MAFFUCCI, SINDROME DI	RN0960				
MAINZER-SALDINO, SINDROME DI	RN1850				SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA
MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO	RCG091		OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	MALATTIA DI SALLA
MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO	RCG060		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	RCG060	
MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	RI0070				
MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	RF0380				
MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230				
MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	RD0050				DISFAGOCITOSI CRONICA
MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)	RNG261		MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)	RNG261	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
MARDEN-WALKER, SINDROME DI	RNG020		SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020	
MARFAN, SINDROME DI	RN1320				
MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	
MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI	RCG140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	
MARSHALL, SINDROME DI	RN0970				
MARSHALL-SMITH, SINDROME DI	RN1550				
MASTOCITOSI SISTEMICA	RD0081				
McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
MECKEL, SINDROME DI	RN0980				

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
MEESMANN, DISTROFIA DI	RFG140		DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
MEGALOURETRA	RNG264		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264	
MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLIO	RB0071				
MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	RF0160				
MELOREOSTOSI	RM0100				
MENKES, SINDROME DI	RCG102		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME	RCG102	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI
METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUPTASI	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	
METILMALONICO ACIDURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
MIASTENIA GRAVIS	RFG101		SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	RFG101	
MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0020				
MICROGASTRIA	RNG252		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	RNG252	
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070				
MIOPATIA CENTRAL CORE	RFG070		MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	
MIOPATIA CENTRONUCLEARE	RFG070		MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	
MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	RFG070		MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	
MIOPATIA NEMALINICA	RFG070		MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	
MIOSITE A CORPI INCLUSI	RM0110				
MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	RM0111				
MOEBIUS, SINDROME DI	RNG121		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG121	
MOHR, MALATTIA DI	RNG121		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG121	
MORQUIO, MALATTIA DI	RCG140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	
MUCOLIPIDOSI TIPO II	RCG090		MUCOLIPIDOSI	RCG090	
MUCOLIPIDOSI TIPO III	RCG090		MUCOLIPIDOSI	RCG090	
MUCOLIPIDOSI TIPO IV	RCG090		MUCOLIPIDOSI	RCG090	
NANCE-HORAN, SINDROME DI	RNG111		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	
NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	RNG092		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG092	
NARCOLESSIA	RF0150				
NASU-HAKOLA, SINDROME DI	RFG010		LEUCODISTROFIE	RFG010	OSTEODISPLASIA
NETHERTON, SINDROME DI	RNG070		ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)	RNG070	
NEU-LAXOVA, SINDROME DI	RN1560				
NEUROACANTOCITOSI	RN1570				
NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	RFG041		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	RFG041	
NEUROFIBROMATOSI	RBG010				
NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	RFG060		NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060	
NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	RFG060		NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE	RF060		NEUROPATIE EREDITARIE	RF060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	RF060		NEUROPATIE EREDITARIE	RF060	RILEY-DAY, SINDROME DI
NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	RF0181				
NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	RF060		NEUROPATIE EREDITARIE	RF060	
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040				
NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	RDG051		NEUTROPENIE CONGENITE	RDG051	
NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI	RCG080		DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	
NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	RCG080		DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	
NIJMEGEN, SINDROME DI	RCG160		IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160	
NOONAN, SINDROME DI	RN1010				
NORRIE, MALATTIA DI	RN1580				
OGUCHI, SINDROME DI	RF0260				
OMOCISTINURIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
ONDINE, SINDROME DI	RHG011		SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	RHG011	
ONFALOCELE	RN0322				
OPITZ, SINDROME DI	RN1020				SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I
ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	RNG121		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG121	PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI
OSTEOCONDROMI MULTIPLI	RNG050		CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLE
OSTEOGENESI IMPERFETTA	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
OSTEOPETROSI	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620				TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI
PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	RNG040		ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	RNG040	
PALLISTER W, SINDROME DI	RN0420				SINDROME W DI PALLISTER
PALLISTER-HALL, SINDROME DI	RN1030				
PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI	RN1590				
PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	RF0390				BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RF0100				
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170				STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI
PARRY-ROMBERG, SINDROME DI	RN0650				ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
PEARSON, SINDROME DI	RN1600				
PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	RFG010		LEUCODISTROFIE	RFG010	
PEMFIGO	RL0030				
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050				
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040				
PENDRED, SINDROME DI	RF0400				
PERRAULT, SINDROME DI	RNG262		DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG262	
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140				
PETERS, ANOMALIA DI	RN0100				
PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI	RN0760				
PFEIFFER, SINDROME DI	RN1040				
PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	RDG031				
PIERRE ROBIN, SINDROME DI	RNG030		SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	
PIODERMA GANGRENOSO CRONICO	RL0090				
POICHILODERMA CONGENITO	RNG094		SINDROMI PROGEROIDI	RNG094	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI
POLAND, SINDROME DI	RN0430				
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020				POLIARTERITE MICROSCOPICA
POLIARTERITE NODOSA	RG0030				
POLICONDRITE RICORRENTE	RM0060				
POLIMIOSITE	RM0020				
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180				
POLIPOSI FAMILIARE	RB0050				
POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	RHG010		MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	RHG010	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
PORFIRIE	RCG110		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	RCG110	
PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE	RD0030				VASCULITE DA IgA
PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	RG010		MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RG010	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
PRADER-WILLI, SINDROME DI	RN1310				
PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	RH0022				
PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	RH0021				
PSEUDOERMAFRODITISMI	RNG010				
PSEUDOXANTOMA ELASTICO	RN0630				
PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)	RC0040				
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	RC0170				
RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	RCG094		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D	RCG094	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
REFETOFF, SINDROME DI	RC0280				RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
REFSUM MALATTIA DI	RF060				EREDOPATIA ATATTICA
RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	RN0250				
RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO	RJ0040				
RETINITE PIGMENTOSA	RF0110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RF0110	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	RF0110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RF0110	FUNDUS ALBIPUNCTATUS
RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)	RB0020				
RETT, SINDROME DI	RF0040				
ROBERTS, SINDROME DI	RN1060				
ROBINOW, SINDROME DI	RN1070				
ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	RF060		NEUROPATIE EREDITARIE	RF060	
ROUSSY-LEVY, SINDROME DI	RF060		NEUROPATIE EREDITARIE	RF060	
RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI	RN1620				
RUSSELL-SILVER, SINDROME DI	RN1080				
SANFILIPPO, SINDROME DI	RC0140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RC0140	
SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)	RH0011				
SCHEIE, SINDROME DI	RC0140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RC0140	
SCHILDER, MALATTIA DI	RF0111				
SCHINDLER, MALATTIA DI	RC0091		OLIGOSACCARIDOSI	RC0091	DEFICIT DI ALFA-N-
SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	RNG121		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG121	
SCHMIDT, SINDROME DI	RC0030		POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RC0030	
SCHNITZLER, SINDROME DI	RC0290				ORTICARIA CRONICA CON
SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA	RL0080				
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100				
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110				
SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	RM0120				
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750				
SECKEL, SINDROME DI	RN1100				
SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	RN1110				SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I
SEQUENZA SIRENOMELICA	RN0440				
SFEROCITOSI EREDITARIA	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	
SHORT SINDROME	RN0730				
SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	RNG091		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE	RNG091	
SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI	RD0080				
SIALIDOSI	RC0091		OLIGOSACCARIDOSI	RC0091	

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI	RN1120				
SINDROME ACROCALLOSA	RN1630				
SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040				
SINDROME ANOFTALMIA PLUS	RFG150		ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	RFG150	
SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	RN1130				
SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	RN1140				
SINDROME C	RNG030		SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	
SINDROME CACH	RFG010		LEUCODISTROFIE	RFG010	ATASSIA INFANTILE CON
SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER	RN1770				
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	RN1150				
SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG	RN0390				
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	RN0450				
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	RN1640				SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II
SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE	RNG111		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	
SINDROME CHARGE	RN0850				
SINDROME CINCA	RCG161		SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	RCG161	
SINDROME CLOVE	RNG142		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	RNG142	
SINDROME CODAS	RNG111		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	
SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	RNG142		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	RNG142	
SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	RFG040		MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	
SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)	RC0220				
SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	RM0021				
SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	RNG262		DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG262	
SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	RNG262		DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG262	REIFENSTEIN, SINDROME DI
SINDROME DA IPER IgD	RCG161		SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	RCG161	
SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040				
SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI	RN1670				
SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	RN0300				
SINDROME DEL "CRI DU CHAT"	RN0670				SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE	RN1330				MARTIN-BELL, SINDROME DI
SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO	RNG141		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)	RNG141	
SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	RB0070				GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650				
SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO	RN1660				
SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	RF0411				SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
SINDROME DOOR	RNG060		OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	
SINDROME EMOLITICO UREMICA	RD0010				
SINDROME FEMORO-FACCIALE	RN0460				
SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	RP0020				
SINDROME FETALE DA IDANTOINA	RP0030				
SINDROME FG	RN1021				KELLER, SINDROME DI
SINDROME IDROLETALE	RNG011		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011	
SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	RCG100		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO	RCG100	
SINDROME KABUKI	RN0940				NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
SINDROME KBG	RNG100		ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	RNG100	
SINDROME KID	RN1500				SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'
SINDROME LEOPARD	RN1530				
SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	RN1830				NEÜHAUSER, SINDROME DI
SINDROME MELAS	RN0710				MIOPATIA MITOCONDRIALE-ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA-ICTUS
SINDROME MEN, TIPO 1	RCG162		SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	RCG162	
SINDROME MEN, TIPO 2A	RCG162		SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	RCG162	
SINDROME MEN, TIPO 2B	RCG162		SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	RCG162	
SINDROME MERRF	RN0720				EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	RNG142		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	RNG142	
SINDROME MICHELIN TIRE BABY	RL0070				KUNZE-RIEHM, SINDROME DI

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
SINDROME NAIL-PATELLA	RN1190				
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	RN1160				
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	RN0470				
SINDROME PHARC	RCG073		DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	RCG073	
SINDROME POEMS	RN1610				
SINDROME PROTEUS	RN1170				
SINDROME PRUNE BELLY	RN0321				
SINDROME RAPADILINO	RNG131		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE	RNG131	
SINDROME ROHHAD	RHG011		SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	RHG011	
SINDROME SAPHO	RM0121				SINOVITE-ACNE- PUSTOLOSI- IPEROSTOSI- OSTEITE
SINDROME SERKAL	RNG263		ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG263	
SINDROME TORACO-ADDOMINALE	RNG132		ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	RNG132	PENTALOGIA DI CANTRELL
SINDROME TRAPS	RC0243				
SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	RN1680				
SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	RN1180				
SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA	RN0480				
SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO	RN1690				
SINDROME WAGR	RN1730				TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO- URINARIE - RITARDO MENTALE
SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020				IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)	RNG080		SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)	RNG080	
SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	RNG090		SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI	RNG090	
SINDROMI DI WAARDENBURG	RNG095				
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE	RNG271		SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE	RNG271	
SINDROMI MIELODISPLASTICHE	RDG050				
SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	RF0410				
SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI	RN1700				
SLY, SINDROME DI	RCG140		MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	
SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI	RN1200				
SMITH-MAGENIS, SINDROME DI	RN1210				

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
SOTOS, SINDROME DI	RC0310				GIGANTISMO CEREBRALE
STARGARDT, MALATTIA DI	RFG110		DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	
STEINERT, MALATTIA DI	RFG090		DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090	
STICKLER, SINDROME DI	RN1220				
STURGE-WEBER, SINDROME DI	RN0770				
SUMMITT, SINDROME DI	RN1230				
TAKAYASU, MALATTIA DI	RG0090				
TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)	RDG010		ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	RDG010	
TANGIER, MALATTIA DI	RCG070		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI
TAY, SINDROME DI	RN1710				
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100				RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
THOMSEN, MALATTIA DI	RFG090		DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090	
TIROSINEMIA	RCG040		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	
TORIELLO-CAREY, SINDROME DI	RNG011		ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011	
TOWNES-BROCKS, SINDROME DI	RN1240				
TREACHER COLLINS, SINDROME DI	RNG030		SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	
TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	RDG030		PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030	
TURNER, SINDROME DI	RN0680				
VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	RF0200				CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI
VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	RN1720				
VON EULENBURG, MALATTIA DI	RFG090		DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090	
VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI	RN0780				
VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	RDG020		DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	
WALKER-WARBURG, SINDROME DI	RN1740				
WEAVER, SINDROME DI	RN0490				
WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	RN1750				
WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	RFG050		ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050	
WERNER, SINDROME DI	RC0060				
WEST, SINDROME DI	RF0140				
WHIPPLE, MALATTIA DI	RA0020				LIPODISTROFIA INTESTINALE
WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	RNG094		SINDROMI PROGEROIDI	RNG094	
WILDERVANCK, SINDROME DI	RN1260				
WILLIAMS, SINDROME DI	RN1270				
WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)	RB0010				
WILSON, MALATTIA DI	RC0150				
WINCHESTER, SINDROME DI	RN1280				

NOME MALATTIA O GRUPPO DI PATOLOGIE	CODICE		GRUPPO DI AFFERENZA	CODICE GRUPPO	SINONIMI
WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI	RN0700				SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI
WOLFRAM, SINDROME DI	RN1290				
WOLMAN, MALATTIA DI	RCG180		ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	RCG180	
XANTINURIA	RCG120		DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120	
XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	RCG072		DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	RCG072	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520				
ZELLWEGER, SINDROME DI	RN1760				